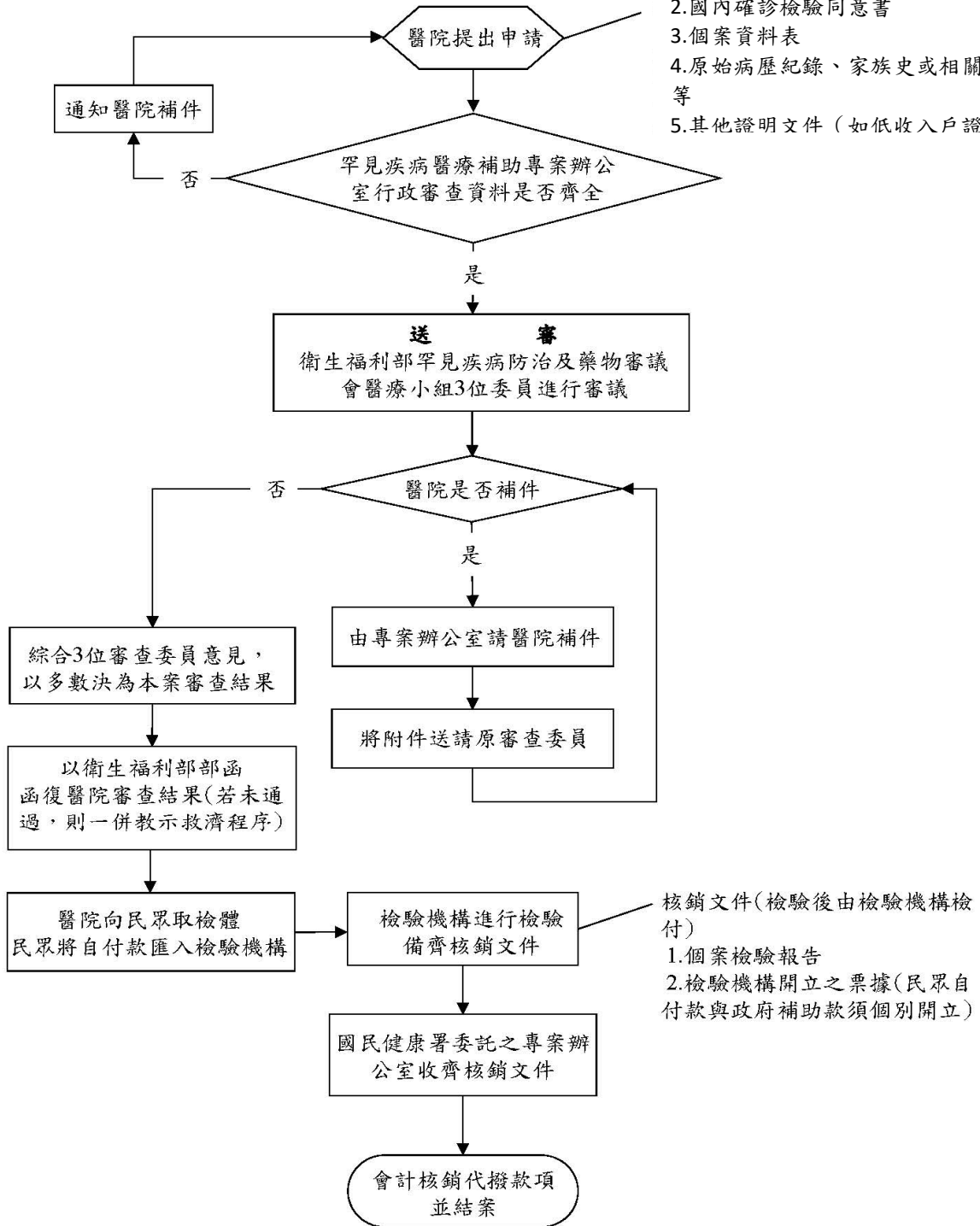


罕見疾病國內確診檢驗補助流程圖

中華民國 105 年 12 月 28 日「罕見疾病及藥物審議會」第 44 次會議決議修正
 中華民國 106 年 6 月 22 日「罕見疾病及藥物審議會」第 46 次會議決議修正
 中華民國 107 年 12 月 21 日「罕見疾病及藥物審議會」第 52 次會議決議修正

- 國內外確診檢驗補助文件（醫院檢附）
1. 國內確診檢驗申請書
 2. 國內確診檢驗同意書
 3. 個案資料表
 4. 原始病歷紀錄、家族史或相關檢驗報告等
 5. 其他證明文件（如低收入戶證明等）



- 核銷文件(檢驗後由檢驗機構檢付)
1. 個案檢驗報告
 2. 檢驗機構開立之票據(民眾自付款與政府補助款須個別開立)

罕見疾病國內確診檢驗申請書

【本補助經費由菸品健康福利捐支應】

病人基本資料：

病人姓名：_____ 身份證號碼：_____

出生日期：____年____月____日（實足年齡：____歲____月）

身分別：一般 已歸化本國籍之新移民（原生國籍：_____） 原住民

家庭類別：一般；中低收入戶；低收入戶；

中、低收入戶核定日期：____年____月____日 核定文號：____字第____號

戶籍地址：_____

聯絡地址：同上；_____

聯絡電話：（ ）_____ 手機號碼：_____

疾病診斷(代碼)：_____ (是 否 為公告之罕見疾病)

國內確診檢驗資料：

擬送國內確診檢驗項目：_____

預估檢驗費用：新台幣_____（元）

檢體類別：血液 羊水 尿液 絨毛膜 尿片 血漿 血清 其他_____

(請說明)

送國內確診檢驗原因：_____ (請務必填寫)

擬送之檢驗機構：同申請醫院； _____

檢驗機構聯繫人員：_____

聯絡地址：_____

聯絡電話：（ ）_____ E-mail：_____

申請日期：____年____月____日

申請醫院：_____

申請檢驗單位聯絡人：_____, _____

申請檢驗單位聯絡電話：（ ）_____, () _____ 醫

師簽章：_____

醫師聯絡電話：（ ）_____ 手機：（ ）_____

備註：

檢附 1. 病人同意書、2. 個案資料表、3. 個案原始病歷紀錄、4. 其他（如：中收入或低收入證明影本），連同此申請單，函寄國民健康署委託之專案管理團隊：罕見疾病醫療補助專案辦公室(10341)臺北市大同區長安西路 289 號 8 樓-1 (02)2545-9066 彙辦。

罕見疾病國內確診檢驗病人同意書

【本經費由菸品健康福利捐支應】

病人姓名：_____ 出生日期：_____

身分證編號：_____ 聯絡電話：_____

戶籍地址：_____

聯絡地址：同上 _____

家庭類別：一般; 中低收入戶; 低收入戶;

以下由醫療機構填寫：

目前就診醫院：_____ 病歷號碼：_____

國內檢驗機構：(請醫師填寫)_____

送國內確診檢驗項目：(請醫師填寫)_____

檢驗費用：新台幣_____元 (此為預估金額，繳費以實際發生費用為準)

申請政府補助檢驗費用：新台幣_____元 (由檢驗單位檢具檢驗結果報告及費用單據核銷)

病人自付金額：新台幣_____元

以下由病人或家屬填寫：

病人或家屬_____ (立同意書人)，經醫師詳細說明，已充分了解檢體送國內檢驗之必要及檢驗費用補助原則，並同意：

- 一、提供檢體委託檢驗，並自行負擔檢驗費用(含運費)之20%(政府補助80%)。如為中低收入戶或低收入戶則免部份負擔，政府全額補助。
- 二、於送出檢驗前，須先將自行負擔費用匯入檢驗機構，並將收據影本交由國民健康署委託之專案辦公室收執。
- 三、檢體於運送過程若發生無法預知或人力無法控制等因素，致檢驗失敗，同意不予追究責任並自負已繳費用之損失。

病人或家屬簽名：_____ 蓋章：_____

身分證號碼：_____ 與病人之關係：_____

中 華 民 國 _____ 年 _____ 月 _____ 日

個案資料表

(請以正楷書寫) 日期： 年 月 日

個案姓名			身分證字號	□ □ □ □ □ □ □ □ □ □				
出生日期	民國 年 月 日 (年齡： 歲)	性別	□男 □女	□存 □亡 死亡日期：(請加註) 年 月 日				
診斷日期	民國 年 月 日	病歷號碼						
個案聯絡電話	公 () _____		手 機 _____					
	宅 () _____							
戶籍所在地 址	縣 鄉 鎮 區 市 村	路 街 段 巷 弄 號 樓						
現住地址	縣 鄉 鎮 區 市 村	路 街 段 巷 弄 號 樓						
家族史								
主訴及症狀								
主要病徵								
主要檢驗結果								
診斷名稱	(中文)		ICD-10-CM 編碼					
	(英文)							
治療情形及建議								
診療醫院 (全銜)			診療醫院代碼					
診 斷 醫 師			聯絡電話 ()	分機				

註：1. 檢附個案與罕見疾病病程相關之原始病歷紀錄、檢驗及影像學等報告。
 2. 第一聯：由診療醫院留存，第二聯：寄至國民健康署委託之罕見疾病醫療補助專案辦公室 (10341) 臺北市大同區長安西路 289 號 8 樓-1；電話：(02)2545-9066。

衛生福利部國民健康署審查通過之「遺傳性及罕見疾病指定檢驗機構」

構」-遺傳性及罕見疾病基因檢驗類名單

(1120420更新)

序號	醫院名稱	單位名稱	檢驗項目	地址
1	國立臺灣大學醫學院附設醫院	基因醫學部生化遺傳研究室	脊髓小腦退化性動作協調障礙	台北市中正區中山南路8號19樓
			亨丁頓舞蹈症	
			粒線體疾病	
			甘迺迪氏症	
			芳香族 L-胺基酸脫羧酵素缺乏症	
			生物素酶缺乏症	
			原發性肉鹼缺乏症	
			瓜胺酸血症第一型	
			瓜胺酸血症第二型	
			多發性羧化酶缺乏症	
			龐貝氏症	
			三煙基三甲基戊二酸尿症	
			丙酸血症	
			肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第一型	
			肉鹼棕櫚醯基轉移酶缺乏症第二型	
2		基因醫學部基因分子診斷實驗室	結節性硬化症	
3		產前遺傳暨親緣鑑定檢驗室	脊髓性肌肉萎縮症	
4	臺北榮民總醫院	神經醫學中心神經基因實驗室	脊髓小腦退化性動作協調障礙	台北市北投區石牌路2段201號(中正樓 16 樓439 室)
			亨丁頓舞蹈症	
5		兒醫部代謝及分子遺傳實驗室	苯酮尿症(PKU)	台北市北投區石牌路2段322號5樓511室
	高苯丙胺酸血症			
	半乳糖血症			
	中鏈醯輔酶 A 去氫酶缺乏			

			症 戊二酸血症第一型 甲基丙二酸血症 高胱胺酸血症 異戊酸血症 楓糖尿症 龐貝氏症 三甲基胺尿症 原發性肉鹼缺乏症 豆固醇血症 高雪氏症	
6	長庚醫療財團法人 林口長庚紀念醫院	檢驗醫學科	海洋性貧血 X 染色體脆折症 脊髓性肌肉萎縮症 先天性高免疫球蛋白 E 症 候群 STAT3 先天性高免疫球蛋白 E 症 候群 DOCK8 色素失調症 NEMO	桃園市龜山區公西里復興街 5號
7		兒童內分泌暨遺傳科	鎖骨顛骨發育異常 (CCD) RUNX2 愛伯特氏症 (Apert syndrome) FGFR2 第一型肝醣儲積症 (GSD Ia) G6PC 歌舞伎症候群 (Kabuki syndrome) MLL2 法布瑞氏症	
8	柯滄銘婦產科診所	基因飛躍生命科學實 驗室	海洋性貧血 A 型 B 型血友病 裘馨氏肌肉萎縮症 亨丁頓舞蹈症 脊髓性肌肉萎縮症 色素失調症 戊二酸血症第一型 龐貝氏症 法布瑞氏症	台北市中正區林森南路10號 1樓

			高雪氏症	
			脊髓小腦退化性動作協調障礙	
			甘迺迪氏症	
			狄喬治症候群	
			威廉斯氏症候群	
9	中國醫藥大學附設醫院	檢驗醫學部分子醫學組	海洋性貧血	台中市北區育德路2號
10	彰化基督教醫療財團法人彰化基督教醫院	基因醫學部	A型B型血友病	彰化縣彰化市中華路176號3樓
			成骨不全症	
			脊髓性肌肉萎縮症	
			威爾森氏症	
11	國立成功大學醫學院附設醫院	婦產科分子遺傳室	海洋性貧血	台南市北區勝利路138號
12	財團法人私立高雄醫學大學附設中和紀念醫院	檢驗醫學部-分子細胞病理及遺傳室	海洋性貧血	高雄市三民區自由路100號
13	奇美醫療財團法人奇美醫院	分子病理科	X染色體脆折症	臺南市永康區中華路901號
14	佛教慈濟醫療財團法人台北慈濟醫院	兒科部	先天性腎上腺增生症	新北市新店區建國路289號